



 <https://doi.org/10.71248/9786583818065-2>

ONCOGENÉTICA E O RASTREAMENTO DE MUTAÇÃO BRCA1/BRCA2 EM CASOS DE CÂNCER DE OVÁRIO E MAMA HEREDITÁRIOS

Resumo: Este estudo teve como objetivo foi analisar as evidências científicas relacionadas à oncogenética e ao rastreamento das mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 em casos de câncer de mama e ovário hereditários. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada a partir da análise crítica de artigos, dissertações e teses publicadas entre 2017 e 2025, obtidas nas bases de dados como Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), SciELO e Google scholar. Os resultados demonstraram que mutações germinativas em BRCA1/BRCA2 são as principais responsáveis pela Síndrome do Câncer de Mama e Ovário Hereditário (HBOC), conferindo risco cumulativo elevado para essas neoplasias. A detecção precoce dessas variantes possibilita estratégias preventivas eficazes, como cirurgias redutoras de risco, e terapias direcionadas, como inibidores de PARP, que melhoram a sobrevida e reduzem a mortalidade. Contudo, barreiras relacionadas à limitação de acesso aos testes genéticos no Sistema Único de Saúde e à carência de protocolos nacionais uniformes persistem no contexto brasileiro. Conclui-se que a integração da oncogenética às políticas públicas e aos serviços de saúde é fundamental para ampliar o acesso, reduzir desigualdades e consolidar práticas baseadas em evidências no enfrentamento do câncer hereditário.

Palavras-Chave: Oncologia; Rastreamento; Síndrome Hereditária de Câncer de Mama e Ovário

Marcelo Leite Cavalcante

Mestrando em Oncologia pelo Instituto do Câncer do Ceará

Orcid: <https://orcid.org/0009-0008-0500-9684>

Leandro Alves Martins

Graduando em Biomedicina pela Universidade de Marília (UNIMAR)

Orcid: <https://orcid.org/0009-0002-0203-0724>

Joyce Nathalia Carvalho Magalhães

Graduada em Enfermagem pela UNAMA

Antônio Ciro Pereira Soares

Especialização em Biologia Molecular e Celular pela Universidade Estadual do Ceará

Alexandre Maslinkiewicz

Especialização em Vigilância e Cuidado em Saúde no Enfrentamento da COVID-19 e outras Doenças pela Universidade Federal do Piauí

Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-9722-8383>

Sara Vieira do Nascimento

Enfermeira, Especialista em análise de dados pela Universidade Ceuma

Orcid: <https://orcid.org/0009-0006-1810-8986>

Ingrid Araujo Carvalho

Especialista em UTI Adulto pela Líder Educacional

Orcid: 0009-0007-97733129

Victor Hugo Moreira de Lima

Mestre em Ciências Biológicas pela Universidade Federal de Pernambuco

Orcid: 0000-0003-2601-768X

Rafaella Henriques Cavalcanti Torres de Melo

Mestre em Oncologia pelo Mestrado Acadêmico em Oncologia pelo Instituto do Câncer do Ceará (ICC)

Orcid: 0009-0007-9477-024X

Iracelle Carvalho Abreu

Doutora em Biotecnologia pela Universidade Federal do Maranhão-UFMA



ONCOGENETICS AND BRCA1/BRCA2 MUTATION SCREENING IN CASES OF HEREDITARY OVARIAN AND BREAST CANCER

Abstract: This study aimed to analyze the scientific evidence related to oncogenetics and the screening of mutations in the BRCA1 and BRCA2 genes in cases of hereditary breast and ovarian cancer. This is a narrative review of the literature, based on a critical analysis of articles, dissertations, and theses published between 2017 and 2025, obtained from databases such as the Virtual Health Library (BVS), SciELO, and Google Scholar. The results demonstrated that germline mutations in BRCA1/BRCA2 are primarily responsible for Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome (HBOC), conferring a high cumulative risk for these neoplasms. Early detection of these variants enables effective preventive strategies, such as risk-reducing surgeries, and targeted therapies, such as PARP inhibitors, which improve survival and reduce mortality. However, barriers related to limited access to genetic testing within the Unified Health System (SUS) and the lack of uniform national protocols persist in Brazil. We conclude that integrating oncogenetics into public policies and health services is essential to expanding access, reducing inequalities, and consolidating evidence-based practices in the fight against hereditary cancer.

Keywords: Oncology; Screening; Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome

INTRODUÇÃO

O câncer de mama e o câncer de ovário representam importantes problemas de saúde pública mundial, sendo responsáveis por elevada morbimortalidade entre as mulheres. Estima-se que o câncer de mama seja a neoplasia mais prevalente na população feminina, enquanto o câncer de ovário, embora menos incidente, apresenta alta letalidade devido ao diagnóstico tardio (Carvalho, 2020; Silva, 2023). Entre os casos diagnosticados, cerca de 5% a 10% apresentam padrão hereditário, relacionado a mutações germinativas em genes de alta penetrância, como BRCA1 e BRCA2, os quais desempenham papel central na reparação do DNA por recombinação homóloga (Souza, 2018; Souza, 2023).



A identificação dessas mutações é fundamental para estratificação de risco, prevenção e manejo terapêutico personalizado. Mulheres portadoras de variantes patogênicas em BRCA1/BRCA2 apresentam risco acumulado de até 72% para câncer de mama e 44% para câncer de ovário até os 70 anos (Estanislau; Agostinho, 2019; Souza, 2023). Esses achados justificam a incorporação da oncogenética na prática clínica como ferramenta essencial para rastreamento e redução da mortalidade por meio de intervenções precoces (Carvalho, 2020).

A oncogenética se consolida como área estratégica no enfrentamento das síndromes de predisposição hereditária, destacando-se a Síndrome do Câncer de Mama e Ovário Hereditário (HBOC), associada a mutações em BRCA1/BRCA2. Essa condição confere risco não apenas para neoplasias mamárias e ovarianas, mas também para cânceres de próstata e pâncreas, reforçando a necessidade de uma abordagem multidisciplinar e centrada na família (Estanislau; Agostinho, 2019; Sampaio, 2024). Assim, compreender a distribuição dessas variantes em populações específicas é essencial para guiar políticas públicas e protocolos clínicos.

Apesar da relevância do tema, no Brasil ainda há escassez de dados epidemiológicos robustos sobre a prevalência dessas mutações em diferentes regiões. Estudos recentes realizados em Minas Gerais e Bahia demonstraram taxas significativas de variantes patogênicas em BRCA1/BRCA2, além da descrição de novas mutações não relatadas em bases internacionais, evidenciando a importância de pesquisas populacionais nacionais (Carvalho, 2020; Sampaio, 2024). Tais achados ressaltam a influência da miscigenação genética brasileira na heterogeneidade dos perfis mutacionais (Souza, 2023).

O aconselhamento genético associado à testagem molecular é considerado padrão ouro para identificação de indivíduos em risco para HBOC. Contudo, limitações estruturais e econômicas restringem a oferta desses serviços no Sistema Único de Saúde (SUS), o que pode comprometer a detecção precoce e impactar negativamente a sobrevivência das pacientes (Souza, 2018; Carvalho, 2020). A ausência de cobertura universal para exames genéticos e a concentração de serviços especializados em grandes centros constituem barreiras importantes (Sampaio, 2024).

Outro desafio refere-se à interpretação das variantes de significado incerto (VUS), que permanecem sem classificação definitiva, dificultando a tomada de decisão clínica. Pesquisas recentes apontam que a análise de regiões não codificantes e o uso de ferramentas in silico





podem auxiliar na reclassificação dessas variantes, fornecendo maior precisão diagnóstica (Souza, 2023). Esse cenário reforça a necessidade de ampliar os estudos envolvendo populações brasileiras para reduzir lacunas no conhecimento genético (Estanislau; Agostinho, 2019).

Além do impacto clínico, o rastreamento de mutações BRCA1/BRCA2 possui implicações psicossociais e éticas, especialmente em relação à comunicação do risco genético entre familiares e às decisões preventivas, como mastectomia e salpingo-ooforectomia profiláticas. Tais medidas, embora eficazes, exigem aconselhamento multidisciplinar para garantir escolhas informadas e reduzir o sofrimento emocional das pacientes (Souza, 2018; Sampaio, 2024).

O avanço das tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS) ampliou a capacidade diagnóstica, permitindo análises mais rápidas e abrangentes dos genes relacionados à HBOC. Entretanto, o custo elevado e a necessidade de profissionais capacitados ainda constituem barreiras à universalização desse recurso no Brasil (Carvalho, 2020). A implementação de painéis multigênicos também trouxe novos desafios interpretativos, demandando critérios rigorosos para a definição da patogenicidade das variantes (Souza, 2023).

Diante dessas considerações, torna-se evidente que a oncogenética assume papel central na abordagem do câncer hereditário, permitindo estratégias individualizadas de prevenção e tratamento. O reconhecimento precoce de indivíduos de alto risco possibilita não apenas a redução da mortalidade, mas também a otimização de recursos em saúde, uma vez que o manejo direcionado é comprovadamente custo-efetivo (Souza, 2018; Sampaio, 2024). Essa realidade justifica a necessidade de ampliar estudos voltados à caracterização das mutações em populações diversas.

No contexto brasileiro, pesquisas como as desenvolvidas em Minas Gerais e Bahia demonstram que a prevalência de mutações em BRCA1/BRCA2 é consistente com dados internacionais, embora com particularidades que refletem a diversidade genética nacional (Carvalho, 2020; Sampaio, 2024). Esses achados reforçam a urgência de implementar protocolos regionais que considerem características populacionais específicas, contribuindo para a construção de políticas públicas baseadas em evidências.

O câncer de mama e de ovário hereditário impacta diretamente a qualidade de vida das mulheres e seus familiares, sendo imprescindível a adoção de estratégias integradas que



envolvam prevenção, diagnóstico precoce e tratamento personalizado. Nesse sentido, a ampliação do acesso ao aconselhamento genético e aos testes moleculares deve ser considerada prioridade nas agendas de saúde pública (Estanislau; Agostinho, 2019). A identificação precoce permite intervenções preventivas, reduzindo significativamente a incidência e a mortalidade associadas a essas neoplasias. Ademais, o objetivo desse estudo é analisar as evidências científicas relacionadas à oncogenética e ao rastreamento das mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 em casos de câncer de mama e ovário hereditários

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, a pesquisa foi desenvolvida dentro do ambiente virtual online em bases de dados como Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), SciELO e Google scholar. Os critérios de inclusão compreenderam estudos publicados entre os anos de 2017 e 2025, disponíveis na íntegra, que apresentassem relação com o tema, de forma gratuita e com metodologia clara. Foram excluídos materiais com duplicidade, textos incompletos, resumos expandidos sem dados primários e publicações que não abordassem a temática

A coleta de dados foi realizada por meio de leitura exploratória, seletiva e crítica dos textos, com a identificação das informações relevantes relacionadas aos objetivos da pesquisa. As variáveis analisadas incluíram prevalência e perfil das mutações BRCA1/BRCA2 em diferentes populações brasileiras, critérios clínicos de indicação para testagem genética, principais desafios na interpretação de variantes de significado incerto (VUS), impacto clínico do diagnóstico genético e estratégias preventivas associadas ao rastreamento.

A análise foi conduzida de forma qualitativa, com agrupamento temático das evidências, permitindo uma interpretação crítica dos achados descritos pelos autores selecionados. Por não envolver pesquisa direta com seres humanos ou animais, este estudo não necessitou de apreciação por Comitê de Ética em Pesquisa, dispensando registro no CAAE.

RESULTADOS E DISCUSSÃO



Os estudos analisados confirmam que as mutações germinativas em BRCA1 e BRCA2 são os principais determinantes da Síndrome do Câncer de Mama e Ovário Hereditário (HBOC), com prevalências variando entre 10% e 20% em indivíduos com histórico familiar relevante (Alemar *et al.*, 2017; Temes, 2017). Essa frequência reforça a importância de identificar portadores por meio de protocolos adequados, considerando que essas variantes conferem risco cumulativo elevado para neoplasias mamárias e ovarianas. A identificação precoce permite implementar estratégias preventivas e terapêuticas, impactando diretamente na redução da mortalidade (Richau, 2021).

Em análise conduzida com 418 indivíduos do sul do Brasil, variantes patogênicas foram detectadas em 19,1%, sendo observada a ocorrência de sete novas mutações no gene BRCA (Alemar *et al.*, 2017). Essa descoberta destaca a heterogeneidade genética brasileira, resultante da miscigenação, que pode influenciar na performance dos critérios internacionais de testagem. Nesse contexto, a aplicação de algoritmos baseados em critérios populacionais específicos é essencial para aumentar a sensibilidade diagnóstica e otimizar recursos em saúde (Temes, 2017).

O estudo de Ricahu (2021) revelou que, entre pacientes com câncer de ovário epitelial, variantes germinativas com perda de função em BRCA1 e BRCA2 foram observadas em nove casos, enquanto mutações somáticas ocorreram em 33 pacientes. Esses achados corroboram com a literatura internacional, confirmando a relevância dos genes BRCA no desenvolvimento tumoral e a importância de estratégias direcionadas, como o uso de inibidores de PARP, que demonstraram aumento na sobrevida livre de progressão (Gomes *et al.*, 2025).

A presença de mutações somáticas em BRCA e TP53 também foi destacada no estudo do INCA, indicando a necessidade de abordagem ampliada que considere tanto variantes germinativas quanto somáticas no delineamento terapêutico (Richau, 2021). Essa característica é fundamental, pois mutações adquiridas podem influenciar a resposta a tratamentos específicos, como quimioterapia baseada em platina e terapias-alvo, demandando protocolos mais abrangentes (Gomes *et al.*, 2025).

No cenário do câncer de mama hereditário, os estudos de Faria *et al.* (2023) enfatizam que a fisiopatologia envolve alterações nos mecanismos de reparo por recombinação homóloga, o que justifica a alta sensibilidade dos tumores BRCA-mutados aos inibidores de PARP. A



introdução dessas terapias na prática clínica representa um avanço significativo na oncologia personalizada, permitindo melhores desfechos para pacientes previamente limitadas a estratégias convencionais.

As análises genômicas conduzidas por Temes (2017) mostraram que as variantes de significado incerto (VUS) ainda representam um desafio, pois dificultam a definição de condutas clínicas adequadas. Estratégias como estudos funcionais e uso de ferramentas bioinformáticas são fundamentais para a reclassificação dessas variantes, reduzindo incertezas no manejo e evitando procedimentos desnecessários, como cirurgias profiláticas em indivíduos não portadores de mutações patogênicas.

Outro aspecto abordado refere-se ao impacto do aconselhamento genético, que deve ser realizado de forma ética e centrada no paciente. A literatura destaca que decisões preventivas, como mastectomias e salpingo-ooforectomias profiláticas, embora eficazes, possuem implicações psicossociais importantes (Gomes *et al.*, 2025). Dessa forma, a atuação de equipes multiprofissionais é indispensável para garantir suporte emocional e adesão às recomendações (Pimenta, 2022).

O acesso aos testes genéticos permanece uma barreira significativa no Brasil, uma vez que a maior parte da população depende do Sistema Único de Saúde (SUS), onde a testagem ainda é restrita a poucos centros de referência (Alemar *et al.*, 2017). Essa limitação impacta diretamente no diagnóstico precoce, aumentando os índices de mortalidade por câncer de mama e ovário hereditário. Políticas públicas que incorporem a testagem genética no SUS são urgentes para reduzir desigualdades regionais (Temes, 2017).

Resultados apresentados por Corrêa (2019) sobre a reclassificação de variantes no gene BRCA1 reforçam que, com critérios atualizados, é possível reduzir a proporção de VUS, o que contribui para condutas mais assertivas. A implementação de painéis multigênicos, embora promissora, deve ser acompanhada de protocolos rigorosos para evitar interpretações equivocadas, sobretudo em populações geneticamente heterogêneas, como a brasileira (Temes, 2017).

Estudos recentes também destacam a importância da correlação entre perfil genômico e características clínicas, como subtipo tumoral e idade ao diagnóstico, para melhorar a acurácia dos critérios de seleção para testagem genética (Richau, 2021). Em tumores triplo-negativos e



câncer de ovário seroso de alto grau, a frequência de mutações em BRCA é significativamente maior, justificando a priorização dessas pacientes para rastreamento molecular (Alemar *et al.*, 2017).

A análise integrada dos dados revela que os avanços na detecção de mutações BRCA impactam diretamente no prognóstico e nas opções terapêuticas disponíveis. Pacientes portadoras de variantes patogênicas apresentam melhores respostas aos inibidores de PARP, que, combinados à quimioterapia baseada em platina, prolongam significativamente a sobrevida (Gomes *et al.*, 2025). Tais evidências consolidam o papel da medicina personalizada na oncologia moderna.

Por outro lado, desafios persistem, incluindo a padronização dos critérios para indicação de testes genéticos e a ampliação do acesso às tecnologias de sequenciamento de nova geração (NGS) no Brasil (Pimenta, 2022). A ausência de protocolos nacionais uniformes limita a implementação de estratégias de prevenção em larga escala, perpetuando iniquidades em saúde e aumentando a carga de doença nas populações mais vulneráveis.

A qualidade da informação disponível online sobre câncer hereditário, conforme apontado por Pimenta (2022), é insuficiente para garantir compreensão adequada por parte da população. Essa lacuna dificulta a adesão ao aconselhamento genético e às estratégias preventivas, destacando a necessidade de investimentos em educação em saúde e comunicação científica baseada em evidências.

Em síntese, os achados desta revisão confirmam que a oncogenética exerce papel fundamental na prevenção e no manejo do câncer hereditário de mama e ovário, oferecendo suporte para intervenções precoces e terapias personalizadas. Entretanto, a efetividade dessas estratégias depende da integração entre avanços científicos, políticas públicas e educação em saúde, assegurando acesso equitativo e orientações adequadas para pacientes e familiares.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo buscou analisar a relevância da oncogenética e do rastreamento das mutações nos genes BRCA1 e BRCA2 em casos de câncer de mama e ovário hereditários,



identificando sua influência na prevenção, diagnóstico precoce e manejo terapêutico. Os resultados evidenciam que a identificação precoce de variantes patogênicas permite estratégias de prevenção e tratamentos mais eficazes, como a utilização de inibidores de PARP e cirurgias profiláticas, além de favorecer o aconselhamento genético direcionado. Tais medidas têm potencial para reduzir a mortalidade e melhorar a qualidade de vida das pacientes, reforçando a importância da integração entre genética e oncologia na prática clínica.

A contribuição desta revisão para a sociedade e a academia reside na síntese de evidências que sustentam a necessidade de protocolos nacionais adaptados à diversidade genética brasileira, ampliando o acesso a testes moleculares no Sistema Único de Saúde (SUS). A inclusão de estratégias personalizadas representa um avanço significativo para a equidade em saúde e para a consolidação da medicina de precisão no país.

Entre as limitações, destaca-se a escassez de estudos multicêntricos com ampla representatividade populacional e a falta de padronização nos critérios de testagem genética no Brasil. Recomenda-se que pesquisas futuras priorizem análises integradas de variantes germinativas e somáticas, incorporem estudos funcionais para reclassificação de VUS e explorem o custo-efetividade da implementação de painéis genéticos no SUS. Investigações que avaliem o impacto psicossocial das estratégias preventivas também são fundamentais para aprimorar o cuidado integral.

Conclui-se, portanto, que a oncogenética, por meio do rastreamento de mutações em BRCA1 e BRCA2, é uma ferramenta indispensável para o controle do câncer hereditário, devendo ser incorporada de forma estruturada às políticas públicas e aos serviços de saúde, garantindo acesso equitativo e manejo clínico baseado em evidências.



REFERÊNCIAS

ALEMAR, Bárbara *et al.* BRCA1 and BRCA2 mutational profile and prevalence in hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) probands from Southern Brazil: Are international testing criteria appropriate for this specific population? **PLoS ONE**, v. 12, n. 11, p. e0187630, 2017. DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0197529>.





CARVALHO, Camila Martins de. Perfil de mutações germinativas em pacientes submetidas a aconselhamento genético para câncer hereditário de mama, ovário e endométrio, em Minas Gerais, Brasil. **Dissertação. Belo Horizonte: Universidade Federal de Minas Gerais, 2020.** Disponível em: <https://repositorio.ufmg.br/handle/1843/37472>.

CORRÊA, Bruno da Silveira. Reclassificação de variantes de sentido trocado no gene BRCA1 associadas ao câncer de mama e ovário hereditários. 2019. 33 f. **Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Ciências Biológicas) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2019.** Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/238193>.

ESTANISLAU, Giovana Gomes; AGOSTINHO, Luciana de Andrade. Investigação do perfil clínico de pacientes com câncer de mama e/ou ovário candidatos à mutação nos genes BRCA1 e BRCA2: uma revisão de literatura. **Revista Científica da FAMINAS**, v. 14, n. 1, p. 81-99, 2019. Disponível em: <https://periodicos.faminas.edu.br/index.php/RCFaminas/article/view/421>.

FARIA, Gabriela Pires Santomé de *et al.* Câncer de mama hereditário: revisão sistemática de literatura. **JNT - Facit Business and Technology Journal**, v. 2, ed. 47, p. 130-150, nov. 2023. Disponível em: <https://revistas.faculdefacit.edu.br/index.php/JNT/article/view/2650>.

GOMES, Rebecca Nascimento da Silveira *et al.* A influência de mutações germinativas em genes BRCA1/BRCA2 na escolha do tratamento para câncer de mama e ovário. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 11, n. 1, p. 1326-1332, jan. 2025. DOI: <https://doi.org/10.51891/rease.v11i1.17888>.

PIMENTA, Érika Lima. Qualidade da informação disponível on-line sobre câncer hereditário de mama e ovário. 2022. **Dissertação (Mestrado em Tocoginecologia) – Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho”, Faculdade de Medicina, Botucatu, 2022.** Disponível em: <http://hdl.handle.net/11449/236794>.

RICHAU, Caroline Stahnke. Prevalência de mutações somáticas e germinativas em BRCA1, BRCA2 e TP53 em pacientes com câncer de ovário. 2021. **Dissertação (Mestrado em Oncologia) – Instituto Nacional de Câncer, Rio de Janeiro, 2021.** Disponível em: <https://ninho.inca.gov.br/jspui/handle/123456789/9427>.

SAMPAIO, Rodrigo Amazonas. Análise das variantes genéticas germinativas em BRCA1 e BRCA2 causadoras de síndrome do câncer de mama e ovário hereditário na Bahia. **Salvador: Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, 2024.** Disponível em: <https://repositorio.bahiana.edu.br/jspui/handle/bahiana/8191>.

SANTOS, Jennifer Thalita Targino dos. Caracterização oncogenética da história familiar de mulheres diagnosticadas com tumores de endométrio proficientes para o sistema de reparo de pareamento incorreto de DNA. **Dissertação de Mestrado - Ribeirão Preto: Universidade de São Paulo, 2018.** <https://doi.org/10.11606/D.22.2019.tde-29032019-151432>.



Congresso Nacional de
**Práticas Avançadas em
 Urgência e Emergência**
CONPAUE



SILVA, Yasmin Rodrigues da. Hereditariedade do câncer de mama no Brasil: uma revisão bibliográfica. **Trabalho de conclusão de curso - Águas Lindas: Instituto Federal de Goiás**, 2023. Disponível em: <https://repositorio.ifg.edu.br/handle/prefix/1759>.

SOUZA, Alessandra Borba Anton de. A importância de reconhecer e caracterizar mulheres brasileiras com a Síndrome do Câncer de Mama e Ovário Hereditários. **Trabalho de conclusão de mestrado profissional - Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul**, 2018. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/216946>.

TEMES, Bárbara Alemar Beserra. Síndromes de predisposição hereditária ao câncer de mama e/ou ovário: análises genômicas, epidemiologia molecular e caracterização clínica. 2017. **Tese (Doutorado em Ciências, Genética e Biologia Molecular) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre**, 2017. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/180783>.

WEBER DE SOUZA, Kayana Isabel. O papel das variantes de significado incerto e variantes em regiões gênicas não codificantes de BRCA1/2 em pacientes com síndrome de predisposição hereditária ao câncer de mama e ovário. **Dissertação - Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul**, 2023. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/263468>.



Congresso Nacional de
**Práticas Avançadas em
 Urgência e Emergência**
CONPAUE

